



Universidad de Valladolid

Facultad de Medicina

TRABAJO DE FIN DE GRADO

ATAXIA EN EDAD PEDIÁTRICA: DESCRIPCIÓN DE UN GRUPO DE PACIENTES AFECTOS Y EVALUACIÓN MEDIANTE ESCALAS FUNCIONALES.

Autora: Marta Vallés Rodríguez.

Tutor: Ramón Cancho Candela (profesor asociado de Pediatría).

Curso 2019-2020

ÍNDICE

1. RESUMEN/ ABSTRACT	3
2. INTRODUCCIÓN	4
2.1. Fisiopatología	4
2.2. Etiología	5
2.3. Curso clínico	5
3. OBJETIVOS	9
4. PACIENTES Y MÉTODOS	9
4.1. Cronograma	10
5. RESULTADOS	10
6. DISCUSIÓN	12
7. CONCLUSIONES	13
8. BIBLIOGRAFÍA	14
9. ANEXOS	16

1. RESUMEN

Introducción: La ataxia es un trastorno del movimiento que ocasiona alteraciones en la postura y marcha, movilidad fina, habla y movilidad ocular. Existe un amplio abanico causal, con cursos diferentes (estática, progresiva, en brotes) y con un grado de discapacidad variable. El uso de escalas para evaluar la severidad de la ataxia es importante para poder monitorizar tanto la historia natural de la enfermedad como el efecto de las terapias. Sin embargo, su realización en la práctica clínica puede ser difícil debido a la complejidad de su uso.

Objetivos: Descripción de un grupo de pacientes infantiles afectados de ataxia seguidos en la Unidad de estudio, con medida del grado de severidad de ataxia mediante escalas BARS e ICARS, comparando diferencias en tiempos de aplicación y concordancia entre ambas medidas.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo y prospectivo, de pacientes afectados de ataxia seguidos en el Hospital Universitario Río Hortega con edad comprendida entre 4 a 14 años. Se recogieron datos clínicos, incluyendo medida de escala BARS (Brief Ataxia Rating Scale), programándose escala ICARS (Cooperative Ataxia Rating Scale).

Resultados: Se evaluaron 22 pacientes; 13 varones (59,1%), edad promedio de 9,93 años (+/- 3,18 DS). 12 pacientes (54,5%) mostraban curso estático, 6 (27,3%) crónicas con brotes, y 4 (18,2%) fueron progresivas. La puntuación media del BARS fue de 12,45 puntos (+/- 4,94) con rango de 4 a 23 puntos. No pudo realizarse la medida de ICARS debido a la pandemia Covid-19.

Conclusiones: Los pacientes pediátricos con ataxia muestran un predominio de las formas estáticas. Se observa un grado de discapacidad notable. La escala BARS es de fácil cumplimiento en consulta.

ABSTRACT

Introduction: The ataxia is movement disorder which causes different difficulties in posture and gait, determined mobility, speech and ocular mobility. There is a wide range of causes, with different courses (static, progressive, in outbreaks) and with a variable disability degree. It is important the use of scales to evaluate the severity of the ataxia in order to monitor the natural history of the disease as wells as the effect of the potential treatments. Nevertheless, it can become a difficult task in the clinic practice due to the complexity of their application.

Objectives: To describe a group of pediatric patients affected by ataxia, followed at the study Unit depending on the degree of severity of the ataxia according to the scales BARS and ICARS, contrasting differences between times of application and consistency of both scales.

Patients and methods: By performing a descriptive, retrospective and prospective study, in patients between 4 and 14 years old affected by ataxia closely followed at the University Hospital Río Hortega. Their clinical data were collected, including the measure of BARS scale (Brief Ataxia Rating Scale), scheduling ICARS scale (Cooperative Ataxia Rating Scale).

Results: 22 patients were evaluated; 13 males (59,1%), average age of 9,93 (+/- 3,18 DS). 12 patients (54,5%) showed a static course, 6 (27,3%), chronic in outbreaks, and 4 (18,2%) were progressive. The average score of the BARS was 12,45 points (+/- 4,94) with a range from 4 to 23 points. Due to the Covid-19 pandemic, the average of ICARS could not be obtained.

Conclusions: The pediatric patients affected of ataxia show a predominance of static manifestations. Also, a notable degree of disability is observed. The scale of BARS is of easy compliance in medical consultation.

2. INTRODUCCIÓN

La ataxia es un trastorno caracterizado por la incapacidad de coordinar movimientos, que se manifiesta en particular como temblor de partes del cuerpo durante la realización de movimientos voluntarios, así como por dificultad para realizar movimientos precisos o como dificultad para mantener el equilibrio y realizar marcha estable. En realidad, la ataxia debe ser considerada como un signo clínico más que como una enfermedad o síndrome único ya que tiende a presentarse de manera heterogénea en la práctica clínica con cierta complejidad y variedad en su forma de expresión. Existen múltiples patologías que afectan al sistema nervioso y que pueden producir ataxia (1-4).

De una manera resumida atendiendo a diversos aspectos pueden clasificarse las ataxias desde tres puntos de vista, fisiopatología, etiología y curso clínico, las cuales se desarrollan a continuación.

2.1. Fisiopatología

- Cerebelosas: Por deterioro del cerebelo y de vías de conexión de éste con estructuras cerebrales implicadas en el control del movimiento, debido a la existencia de un deterioro en el sistema regulador que actúa integrando

aspectos sensoriales del entorno y su modulación motora. La falta de una correcta retroalimentación impacta en la actividad motora y eso ocasiona manifestaciones clínicas como hipotonía en la infancia, con alteraciones en la marcha, temblor, disimetría, disdiadococinesia, disartria, disfagia y alteraciones en la motilidad ocular.

- Sensoriales: Por afectación de sistema nervioso periférico o de cordones medulares posteriores, que impiden el procesamiento de señales sensitivas que modulan el control del movimiento, y con empeoramiento al anular la visión.
- Laberíntica: Por afectación vestibular, con desequilibrio y vértigo, pero sin disimetría ni disartria.

2.2. Etiología

- Genéticas/hereditarias: Existen múltiples ataxias de origen genético (por ejemplo, la Ataxia de Friedreich) y con patrón de herencia bien definido (recesivas, dominantes, etc) pero existen también ataxias congénitas con implicación genética y base malformativa.
- Adquiridas: Tóxicas (drogas, fármacos como benzodiazepinas...), infecciosas (virus herpes simple, influenza o parvovirus B19), metabólicas, paraneoplásicas/autoinmunes, tumorales, por hidrocefalia, etc.

2.3. Curso clínico

- Agudo: Traumático, intoxicaciones, postinfecciones (virus, bacterias tipo Legionella o Mycoplasma). Suelen ser autolimitadas aunque en algunos casos pueden dejar secuelas permanentes (1).
- Subagudo: Deficiencias nutricionales (ácido fólico, vitamina B12), alteraciones endocrinas, etc.
- Progresivas.
- Crónico (estático).
- Episódicas/brotos.

La prevalencia de ataxia en edad pediátrica ha sido poco estudiada si se compara con la de otros síndromes neurológicos pediátricos, como la parálisis cerebral (aproximadamente 2/1000) o el autismo (aproximadamente 5-6/1000). Se ha estimado una prevalencia de ataxia infantil de 0,26/1000 mediante revisión sistemática de artículos; esta cifra es aproximadamente de un niño con ataxia por cada 6 o 7 con parálisis cerebral (5).

Para evaluar a un paciente pediátrico con ataxia es necesario enfocar su estudio de manera sistematizada y basarse en una historia clínica detallada, prestando atención a la edad de comienzo de la clínica y a la historia familiar, en la sintomatología y en la exploración física minuciosa.

Dada la diversidad de causas de la ataxia, a la hora de realizar el diagnóstico diferencial se debe enfatizar en la forma de aparición, la edad, el curso clínico, y el predominio de algunos signos clínicos en combinación con otros no específicos (epilepsia, focalidad neurológica, dismorfias y malformaciones, etc).

Nuestro planteamiento a la hora de realizar estudios complementarios debe guiarse según la orientación clínica que sospechemos debido a que hoy en día en ausencia de una causa obvia en neuroimagen (tumor, malformación de fosa posterior, hiperintensidad de la sustancia blanca en las leucodistrofias etc), existen múltiples estudios de carácter inmunológico, genético y metabólico que pueden contribuir en el diagnóstico diferencial (4). Es normal, por tanto, que la mayoría de algoritmos y protocolos diagnósticos incidan inicialmente en las causas tratables respecto a las que solo muestran un manejo sintomático o paliativo.

Cada entidad tiene una historia natural específica, de tal manera que si seguimos la evolución cronológica de los pacientes podemos hacer una mejor aproximación diagnóstica ante el cuadro que presentan. Por ejemplo, los pacientes que presentan ataxia de Friedrich suelen comenzar su sintomatología atáxica con dificultades en la marcha al final de la niñez presentando una progresión lenta pero firme. Por el contrario, los pacientes afectados de ataxia-opsoclonus-mioclonus cursan de una manera inicialmente aguda, con establecimiento de una ataxia crónica leve, pero cambiante y en brotes según recidivas relacionadas con infección, fiebre, etc. De este modo, siguiendo la historia natural de cada ataxia, podemos llegar a la conclusión de que cada una tiene un patrón característico que nos ayuda a una mejor identificación de las mismas.

La dificultad aparece cuando a la hora de objetivar el grado de severidad de las ataxias nos encontramos con una amplia variedad de síntomas. Se han ideado diversas escalas que ayudan a expresar el grado de discapacidad que produce una ataxia. Los objetivos de la gradación de la severidad de la ataxia mediante escalas son las siguientes:

1. Medición del grado objetivo de discapacidad; para una adecuada adaptación de ayudas, adaptaciones, etc, a la disfuncionalidad específica del paciente.

2. Orientación diagnóstica en caso de no conocimiento de la causa de la ataxia; en caso de demostrar progresividad, debe existir una reevaluación orientada hacia causas genéticas y metabólicas.
3. Demostración de utilidad de medidas terapéuticas y fármacos; en muchas ocasiones, las ataxias progresivas son de un curso lento y resulta difícil establecer la utilidad real de algunas terapias. La demostración de estabilidad o mejora en ciertas escalas puede ser clave a la hora de determinar que existe un efecto terapéutico real o no.

Como se ha indicado previamente, la ataxia puede manifestarse con un patrón de síntomas y signos motores diversos combinados, que pueden ser más o menos severos en relación con un área funcional. De una manera breve y resumida, cualquier escala de evaluación de ataxia debería recoger discapacidad relacionada con:

- Motricidad gruesa/tono: Alteraciones en la marcha, en el mantenimiento de la posición de bipedestación y del control cefálico.
- Motricidad fina: Temblor manual, falta de precisión y dismetría que dificulten prensión y uso de funcionalidad manual.
- Alteraciones en la movilidad ocular: Dificultades para la mirada conjugada, diplopia, etc.
- Disartria: Dificultad para la expresión oral.

Se han propuesto diversas escalas para medir la ataxia. Hoy en día se disponen de algunas que pueden aplicarse en cuadros de ataxia combinada con otros trastornos de movimiento, y otras que son específicas para la ataxia. No hay una escala específica para su uso en pediatría, pero la que más se emplea en pacientes afectados de ataxia es la escala International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS), que se ha demostrado como válida y fiable (6). Se ha comprobado alta fiabilidad interobservador y sensibilidad desde casos leves a severos, y para etiologías diferentes (7). A pesar de ello, esta escala presenta varios inconvenientes en la aplicación práctica real, ya que para su realización se necesita una adecuada situación cognitiva del paciente puesto que requiere colaboración estrecha y además el tiempo requerido para llevarla a cabo es muy elevado, de tal manera que al aplicarla en una consulta no específica para el paso de escalas se dificulta mucho su realización. Otra escala empleada para estos fines es la Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA), también es una de las más estudiadas y validadas y de alta fiabilidad, pero presenta problemas similares a la ICARS (8-9).

En 2009 Schmahmann, atendiendo a la incomodidad del uso de esas escalas en la práctica clínica habitual, desarrolló la escala Brief Ataxia Rating Scale (BARS) (10) con los objetivos de obviar estas dificultades: ser aplicable en un amplio margen de edad, etiologías diversas, no requerir obligadamente un grado de cognición normal (pero sí comprensión de órdenes sencillas y colaboración), y ser operativa en el sentido de poder ser realizada en unos minutos (Tabla 1).

El planteamiento de esta escala fue la de replicar un ICARS simplificado. Se concluyó que BARS es válido, fiable y suficientemente rápido y preciso para fines clínicos. Desde su publicación, ha sido una escala ampliamente empleada en la clínica (11-12).

En cualquier caso, son escasos los estudios que han utilizado la escala BARS frente a ICARS (11-13). Es probable que esto se deba a que los estudios de historia natural y ensayos clínicos relacionados con la ataxia, busquen una elevada precisión en su medida, por encima de la facilidad o rapidez de su aplicación (13).

Para contribuir al conocimiento de estos temas, se planteó un estudio que aplicara ambas escalas en un grupo de pacientes de nuestro entorno para comparar debilidades y fortalezas de ambas escalas.

Tabla 1: Escala de Calificación Breve de Ataxia (Brief Ataxia Rating Scale: (BARS))

<p>Deambulaci3n</p> <p>0: Normal 1: Casi normal, pero incapaz de caminar con los pies en posici3n t3ndem. 2: Camina sin apoyo, pero claramente anormal e irregular. 3: Camina sin apoyo pero tambale3ndose; dificultades en dar media vuelta. 4: No puede caminar sin apoyo; utiliza la pared como soporte para la prueba de 10 metros. 5: Camina solo con un bast3n. 6: Camina solo con dos bastones o con un acompa1ante. 7: Camina solo con una persona acompa1ante. 8: Imposibilidad para caminar con una persona acompa1ante (asistencia con 2 personas; silla de ruedas).</p> <p>Prueba rodilla-tibia (descomposici3n del movimiento y temblor de intenci3n) (puntuaci3n izquierda y derecha)</p> <p>0: Normal 1: Descenso del tal3n en un eje continuo pero el movimiento se descompone en varias fases, sin sacudidas, o anormalmente lento. 2: Baja bruscamente en el eje. 3: Baja bruscamente con movimientos laterales. 4: Baja bruscamente con movimientos laterales extremadamente largos o imposibilidad para realizar la prueba.</p>

Prueba dedo-nariz (descomposición y disimetría de brazo y mano) (puntuación izquierda y derecha)

0: Normal

1: Movimiento oscilante del brazo y/o mano sin descomposición del movimiento.

2: Movimiento segmentado en 2 fases y/o disimetría moderada al llegar a la nariz.

3: Movimiento segmentado en más de 2 fases y/o disimetría considerable para llegar a la nariz.

4: Disimetría que impide que el paciente llegue a la nariz.

Disartria

0: Normal

1: Deterioro leve de la frecuencia/ritmo/claridad.

2: Deterioro moderado de la frecuencia/ritmo/claridad.

3: Habla muy lenta y disártrica.

4: Discurso ausente o ininteligible.

Anomalías oculomotoras

0: Normal

1: Movimiento de persecución ligeramente lento, intrusiones sacádicas, sacadas hipo/hipermétricas, nistagmo.

2: Movimiento de persecución prominentemente lento, intrusiones sacádicas, sacadas hipo/hipermétrica, nistagmo.

TOTAL, PUNTUACIÓN (sobre 30)

3. OBJETIVOS

- Descripción de los pacientes afectos de ataxia seguidos en la Unidad de estudio, recogiendo datos clínicos y demográficos.
- Medida del grado de severidad de la ataxia mediante escala BARS e ICARS, comparando concordancia entre ambas medidas y diferencias en tiempos de aplicación.

4. PACIENTES Y MÉTODOS

Se planteó un **estudio descriptivo, ambispectivo (retrospectivo y prospectivo)** de pacientes pediátricos afectos de ataxia seguidos en la Unidad de Neurología Pediátrica del servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega entre los años 2010 a 2020. Fueron seleccionables todos los pacientes con ataxia mantenida que tenían 4 años de edad o más al inicio del estudio.

Se realizó una base de datos en la que se recogieron una serie de datos clínicos, de carácter demográfico (sexo, edad) y clínico (causa de ataxia, curso clínico probable, comorbilidades asociadas, etc). Por otra parte, se recogió en dicha base de datos la

medida de la escala BARS, que se realizó de manera sistemática en todos los pacientes, excepto en uno de ellos que se efectuó mediante visionado de videos remitidos por correo electrónico. Se programó una visita específica para este estudio en el que se planteaba realizar la medida de la escala ICARS para comparar ambas evaluaciones.

Se elaboró el Consentimiento Informado junto con una Hoja de Información referida al estudio (anexos 1 y 2). El protocolo de estudio junto a los documentos indicados fue aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica (CEIC) del Hospital Universitario Río Hortega. La recogida de datos clínicos fue realizada por los alumnos autores del estudio siempre en presencia de su tutor, para salvaguardar la confidencialidad mediante el uso estricto de las historias clínicas solamente para la investigación planteada.

Los datos fueron analizados mediante programa estadístico SPSS 15.0

4.1. Cronograma

El diseño del estudio, la búsqueda bibliográfica, la selección de pacientes y la recogida de datos clínicos fue realizada en los meses de diciembre de 2019 a febrero de 2020.

Se había programado la realización de la medida de la escala ICARS en los meses de marzo y abril de 2020, lo que no fue posible por la situación del Estado de Alarma y la pandemia Covid 19, que obligaron a suspender dicha evaluación. En el caso de una de las pacientes, la evaluación BARS se realizó de forma no presencial, evaluando videos remitidos por correo electrónico tras dar instrucciones a la familia y al paciente.

5. RESULTADOS

Se analizaron 22 pacientes (tabla 2). 13 pacientes fueron varones (59,1%). La edad de los pacientes analizados fue de 9,93 años (+/- 3,18 DS). Respecto al curso clínico, 12 (54,5%) se han considerado como estáticas, 6 (27,3%) como crónicas con fluctuación en función de brotes y/o respuesta a tratamientos de base, y 4 (18,2%) como progresivas. 6 (27,27%) de los pacientes no tenían un diagnóstico etiológico definido. La escala BARS se completó en todos los pacientes seleccionados. En 21 (95,45%) de los casos se realizó durante una visita ordinaria en la consulta hospitalaria, se estima una duración menor de diez minutos por parte del observador, que fue el mismo en todos los casos. El caso 22 se puntuó mediante envío de videos por correo electrónico por parte de los padres. La puntuación media del BARS fue de 12,45 puntos (+/- 4,94) con un rango de 4 a 23 puntos.

Tabla 2: características clínicas y puntuación BARS de los pacientes estudiados

Paciente	sexo	Causa	Edad *	Curso clínico	BARS (desglosado)	BARS (suma)
caso 1	mujer	No filiado (presumible genética)	13,25	presumible estática	2+1+1+1+1+1+1	9
caso 2	mujer	malformación Chiari 1	13,75	progresiva pendiente cirugía	2+1+1+1+1+1+1	9
caso 3	varón	No filiado (presumible genética)	9,32	Progresiva	2+2+2+2+2+2+2	14
caso 4	varón	Ataxia-opsoclonus-mioclonus	4	crónica con brotes	1+1+1+1+1+1+1	7
caso 5	mujer	Genética (STXBP1)	9,92	Estática	3+2+2+2+2+4+1	16
caso 6	mujer	Genética (ataxia-telangiectasia)	12	Estática	2+2+2+2+2+2+1	13
caso 7	varón	No filiado (presumible genética)	8,92	presumible estática	2+1+1+1+1+1+0	7
caso 8	varón	Secular (cerebelitis)	9	Estática	2+1+1+1+1+0+0	6
caso 9	varón	Ataxia-opsoclonus-mioclonus	11,16	crónica con brotes	1+0+0+1+1+0+1	4
caso 10	varón	Genética (mitocondrial)	13,5	Estática	4+3+3+3+3+4+2	22
caso 11	varón	No filiado (presumible genética)	13,5	Progresiva	3+2+2+3+3+2+2	17
caso 12	mujer	No filiado (presumible genética)	11,08	Estática	2+1+1+1+1+0+0	6
caso 13	varón	Ataxia-opsoclonus-mioclonus	10	crónica con brotes	3+1+1+1+1+1+1	9
caso 14	mujer	Metabolopatía (PMM-CDG)	13,88	Estática	8+3+3+3+3+2+1	23
caso 15	varón	Metabolopatía (déficit piruvato-deshidrogenasa)	11	crónica con fluctuación según tratamiento	5+2+2+2+2+1+1	15
caso 16	varón	Secular (tumoral)	13,75	Estática	3+3+1+3+1+2+1	14
caso 17	varón	No filiado (presumible genética)	8,08	Estática	2+2+2+1+1+1+2	11
caso 18	varón	Metabolopatía (acid metilmalónica+homocistinuria)	12,25	crónica con fluctuación según tratamiento	3+2+2+2+2+1+1	13
caso 19	mujer	Secular (posible cerebelitis)	7	Estática	2+2+2+2+2+1+1	12
caso 20	mujer	Secular (posible cerebelitis)	4,08	Estática	4+2+2+2+2+1+1	14
caso 21	varón	Genética (Dejerine-Sottas)	4	Progresiva	6+2+2+3+3+1+1	16
caso 22	mujer	Ataxia-opsoclonus-mioclonus	5,16	crónica con brotes	6+2+2+2+2+1+2	17 **

* edad expresada de forma decimal

** escala pasada mediante visionado de videos remitidos por correo electrónico tras dar instrucciones

BARS: puntuación desglosada: marcha + rodilla-tibia izquierda+derecha + índice-nariz izquierda+derecha + disartria + anomalías oculomotoras.

6. DISCUSIÓN

Los pacientes incluidos en el estudio atáxico presentan diferente origen de la enfermedad, desarrollo de la misma, edad e historia natural. Las causas de ataxia en los pacientes adultos suelen ser de causa genética y de carácter progresivo (1-4), sin embargo, en una cuarta parte de nuestros pacientes pediátricos se presenta de forma estática y en la mayoría es de causa desconocida.

Para los 22 casos analizados hemos utilizado la escala BARS en todos los pacientes incluidos en el estudio, 21 durante la consulta de Neurología Pediátrica. Con este sistema de medición se observa que no hay registros de aumento de tiempo de consulta puesto que la misma está integrada durante la exploración física del paciente con enfermedad atáxica. El caso 22 se completó mediante un registro videográfico, ofreciendo así un paso a la evolución telemática que facilitará el seguimiento entre pacientes y médico en los casos posibles (14-15).

La principal objeción al estudio radica en no haber podido completar el mismo de forma íntegra, debido a la pandemia Covid-19, que impidió la programación de la escala ICARS y, por tanto, su realización. Es por ello que no se cumplió uno de los objetivos del estudio, que era la comparación entre la escala BARS, de fácil y rápido cumplimiento, y la escala ICARS, más laboriosa y de mayor duración.

La evaluación clínica de los trastornos de movimiento, incluyendo la ataxia, debe incluir la posibilidad de medir de forma objetiva la severidad de los mismos. Esta medida permite el seguimiento clínico de la historia natural del proceso, su progresión, o mejoría al aplicar medidas terapéuticas. La gradación mediante escalas subjetivas de tipo "leve, moderado o severo" encierran desviaciones motivadas por prejuicios, y conllevan una mínima reproductibilidad.

Existe elevada dificultad en la transformación de una observación clínica en un número que refleje la complejidad de un trastorno como es la ataxia. Las escalas numéricas como por ejemplo el Test de marcha durante Seis Minutos (16), reflejan funcionalidad de forma directa (mide el número de metros que un paciente puede andar durante seis minutos en unas condiciones determinadas). Sin embargo, un test como el BARS es una escala semicuantitativa en el sentido de ofrecer una estimación numérica que puntúa una o varias pruebas específicas. Las escalas semicuantitativas pueden explorar numerosas pruebas buscando el máximo acercamiento a la realidad clínica del paciente, e intentan recoger las sutilezas clínicas de un trastorno como la ataxia. La dificultad radica en que una escala de este tipo sea lo más sencilla posible para que

su realización sea fácil, no costosa, breve, reproducible, pero recogiendo plenamente la complejidad del trastorno en cuestión.

La ataxia es un trastorno que presenta varias vertientes sintomáticas, como se ha indicado, las principales se refieren a tono axial-marcha, temblor-dismetría en extremidades superiores e inferiores, movimientos oculares y trastorno de fluencia-disartria. La escala BARS recoge y puntúa todas estas vertientes de forma simple y ajustada a la observación clínica habitual. En nuestro estudio se ha demostrado que puede ser cumplimentada de forma rápida, o incluso de forma virtual, mediante la evaluación de videos en telemedicina.

7. CONCLUSIONES

- La escala BARS mide la severidad de la ataxia de forma simple sin aumentar el tiempo de exploración clínica en consulta.
- No pudo completarse el estudio al no poder realizar la medida de escala ICARS.
- Los pacientes pediátricos evaluados en nuestro estudio difieren de los adultos en que la ataxia se presenta de forma estática, respecto a las formas progresivas o en brotes.
- El cuadro produce un grado importante de discapacidad.
- No hay un diagnóstico causal definido en una cuarta parte de pacientes.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Fogel BL. Childhood Cerebellar Ataxia. *J Child Neurol*. 2012; 27: 1138–1145.
2. Teive HA, Ashizawa T. Primary and secondary ataxias. *Curr Opin Neurol*. 2015; 28:413–22
3. Konczak J, Timmann D. The effect of damage to the cerebellum on sensorimotor and cognitive function in children and adolescents. *Neurosci Biobehav Rev* 2007;31: 1101–1113.
4. Pavone P, Pratico AD, Pavone V, Lubrano R, Falsaperla R, Rizzo R, Ruggieri M. Ataxia in children: early recognition and clinical evaluation. *Italian Journal of Pediatrics*. 2017; 43: 6
5. Musselman KE, Stoyanov CT, Marasigan R, Jenkins ME, Konczak J, Morton SM, Bastian AJ. Prevalence of Ataxia in Children: A Systematic Review. *Neurology*. 2014; 7; 82: 80-9.
6. Trouillas P, Takayanagi T, Hallett M, et al. International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. The Ataxia Neuropharmacology Committee of the World Federation of Neurology *J Neurol Sci*. 1997; 145:205–211
7. Storey E, Tuck K, Hester R, Hughes A, Churchyard A. Inter—rater reliability of the International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS). *Mov Disord*. 2004; 19:190–192.
8. Subramony SH. SARA—a new clinical scale for the assessment and rating of ataxia. *Nat Clin Pract Neurol*. 2007; 3:136–137
9. Schmitz-Hubsch T, du Montcel ST, Baliko L, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. *Neurology*. 2006; 66:1717–1720
10. Schmahmann JD, Gardner R, MacMore J, Vangel MG. Development of a Brief Ataxia Rating Scale (BARS) Based on a Modified Form of the ICARS. *Mov Disord*. 2009; 15; 24: 1820–1828
11. Camargos S, Cardoso F, Maciel R, Huebra L, Silva TR, Campos VG, Alencar R. Brief Ataxia Rating Scale: A Reliable Tool to Rate Ataxia in a Short Timeframe. *Mov Disord Clin Pract*. 2016; 3: 621-623
12. Perdomo-Rebollo FG, Kleinert-Altamirano API. Aplicación de la escala BARS en niños con ataxia en un centro de rehabilitación infantil en Chiapas *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2017; 55:715-9
13. Brandsma R, Spits AH, Kuiper MJ, et al. Ataxia rating scales are age-dependent in healthy children. *Dev Med Child Neurol* 2014; 56:556–563

14. American Academy of Neurology. Telemedicine and COVID-19 implementation guide. [aan.com/siteassets/home-page/tools-and-resources/practicing-neurologist--administrators/telemedicine-and-remote-care/20-telemedicine-and-covid19-v103.pdf](https://www.aan.com/siteassets/home-page/tools-and-resources/practicing-neurologist--administrators/telemedicine-and-remote-care/20-telemedicine-and-covid19-v103.pdf). Acceso 18 mayo 2020.
15. Cohen BH, Busis NA, Ciccarelli L, Coding in the World of COVID-19: Non-Face-to-Face Evaluation and Management Care. *Continuum: Lifelong Learning in Neurology—Neurology of Systemic Disease*. 2020; 6: 3, acceso 18 mayo 2020
16. Nixon PA, Joswiak ML, Fricker FJ. A Six-Minute Walk Test for Assessing Exercise Tolerance in Severely ill Children. *J Pediatr*. 1996;129: 362-6

9. ANEXOS

Anexo I: Informe del Comité de Ética



INFORME DEL COMITÉ DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN CON MEDICAMENTOS (CEIm)

Dña. ROSA M^a CONDE VICENTE, Secretario del Comité de Ética de la Investigación con medicamentos (CEIm) del Área de Salud Valladolid Oeste

CERTIFICA:

Que este Comité ha tenido conocimiento del Proyecto de Investigación, Trabajo Fin de Grado (TFG), titulado: “Ataxia en edad pediátrica; descripción de un grupo de pacientes afectos y evaluación mediante escalas funcionales”, Ref. CEIm: PI087-20, Protocolo versión 1.0, y considera que:

Una vez evaluados los aspectos éticos del mismo, acuerda que no hay inconveniente alguno para su realización, por lo que emite **INFORME FAVORABLE**.

Este Proyecto de Investigación será realizado por las alumnas D^a Teodora Teodosieva Todorova y D^a Marta Vallés Rodríguez, siendo su tutor en el Hospital Universitario Río Hortega el Dr. Ramón Cancho Candela.

Lo que firmo en Valladolid, a 17 de Abril de 2020

Fdo. Dña. Rosa M^a Conde Vicente
Secretario Técnico CEIm

Anexo II: Hoja de Información y Consentimiento Informado



HOJA DE INFORMACIÓN AL PARTICIPANTE INCLUIDO EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO: ATAXIA EN EDAD PEDIÁTRICA; DESCRIPCIÓN DE UN GRUPO DE PACIENTES AFECTOS Y EVALUACIÓN MEDIANTE ESCALAS FUNCIONALES

INVESTIGADOR:

Médico especialista en Pediatría, Servicio de Pediatría hospital Río Hortega de Valladolid.

Este documento tiene por objeto ofrecerle información sobre un estudio de investigación no aleatorizado en el que se le invita a participar. Este estudio se está realizando en el Servicio de Pediatría del Hospital Río Hortega y fue aprobado por el Comité Ético de Investigación del Área Oeste de Valladolid.

Si decide participar en el mismo, debe recibir información personalizada del investigador, leer antes este documento y hacer todas las preguntas que necesite para comprender los detalles sobre el mismo. Si así lo desea, puede llevar el documento, consultarlo con otras personas, y tomarse el tiempo necesario para decidir si participar o no.

La participación en este estudio es completamente voluntaria. Vd. puede decidir no participar o, si acepta hacerlo, cambiar de opinión retirando el consentimiento en cualquier momento sin obligación de dar explicaciones. Le aseguramos que esta decisión no afectará a la relación con su médico ni a la asistencia sanitaria a la que Vd. tiene derecho.

¿Cual es el propósito del estudio?

Nuestro objetivo es describir las características clínicas de los pacientes afectados de ataxia en edad pediátrica seguidos en el Hospital Universitario Río Hortega. Asimismo, queremos aplicar escalas simplificadas de observación clínica para evaluación del grado de severidad de ataxia

¿Por qué me ofrecen participar a mí?

La selección de las personas invitadas a participar depende de unos criterios que están descritos en el protocolo de la investigación. Estos criterios sirven para seleccionar a la población en la que se responderá el interrogante de la investigación. Vd. es invitado a participar porque cumple esos criterios.

¿En qué consiste mi participación?

Si usted es padre/madre o tutor de un paciente seleccionado se recogerán datos clínicos referidos a la enfermedad del menor, y se administrará una escala de grado de severidad de ataxia que precisa de la observación del paciente ante actividades de la vida diaria.

¿Qué riesgos o inconvenientes tiene?

No existe ningún riesgo estimable en la participación en el estudio. La duración de la observación clínica no es probable que supere los 30 minutos.

¿Obtendré algún beneficio por participar?

La evaluación mediante escalas sirve para cuantificar la severidad y por tanto la limitación funcional producidas por la ataxia. La medida precisa puede mejorar la evaluación específica, así como determinar la evolución futura de empeoramiento, estancamiento o mejora ligados a historia natural de la enfermedad y tratamientos y medidas terapéuticas

¿Recibiré la información que se obtenga del estudio?

Si Vd. lo desea, se le facilitará un resumen de los resultados del estudio.

¿Se publicarán los resultados de este estudio?

Los resultados de este estudio podrán ser comunicados en Congresos y reuniones científicas, y publicados en publicaciones científicas para su difusión, pero no se transmitirá ningún dato que pueda llevar a la identificación de los participantes.

¿Cómo se protegerá la confidencialidad de mis datos?

El tratamiento, comunicación y cesión de sus datos se hará conforme a lo dispuesto por la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal. En todo momento, Vd. podrá acceder a sus datos, corregirlos o cancelarlos.

Sólo el equipo investigador, y las autoridades sanitarias, que tienen deber de guardar la confidencialidad, tendrán acceso a todos los datos recogidos por el estudio. Se podrá transmitir a terceros información que no pueda ser identificada.

¿Existen intereses económicos en este estudio?

No. El investigador no recibirá retribución específica por la dedicación al estudio. Vd. no será retribuido por participar.

¿Quién me puede dar más información?

Puede contactar con RAMÓN CANCHO CANDELA 983420400 EXT 85600 para más información.

Muchas gracias por su colaboración.

ANEXO III: DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA LA PARTICIPACIÓN EN UN ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO: ATAXIA EN EDAD PEDIÁTRICA; DESCRIPCIÓN DE UN GRUPO DE PACIENTES AFECTOS Y EVALUACIÓN MEDIANTE ESCALAS FUNCIONALES

Yo, [nombre y apellidos]

He leído la hoja de información al participante del estudio arriba mencionado que se me entregó, he podido hablar con y hacerle todas las preguntas sobre el estudio necesarias para comprender sus condiciones y considero que he recibido suficiente información sobre el estudio.

Comprendo que mi participación es voluntaria, y que puedo retirarme del estudio cuando quiera, sin tener que dar explicaciones y sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.

Accedo a que se utilicen mis datos en las condiciones detalladas en la hoja de información al participante.

Presto libremente mi conformidad para participar en el estudio.

Respeto a la conservación y utilización futura de los datos y/o muestras detallada en la hoja de información al participante, [cuando sea de aplicación]

- NO accedo a que mis datos y/o muestras sean conservados una vez terminado el presente estudio
- Accedo a que mis datos y/o muestras se conserven una vez terminado el estudio, siempre y cuando sea imposible, incluso para los investigadores, identificarlos por ningún medio
- Accedo a que los datos y/o muestras se conserven para usos posteriores en líneas de investigación relacionadas con la presente, y en las condiciones mencionadas.

En cuanto a los resultados de las pruebas realizadas,

- DESEO conocer los resultados de mis pruebas
- NO DESEO conocer los resultados de mis pruebas

El/la participante,
[Firma del/a participante]

El/la investigador/a,
[Firma del investigador/a]

Fdo.: [nombre y apellidos del/a participante]
investigador/a]

Fdo.: [nombre y apellidos del/de la

Fecha: [fecha de la firma del/a participante]
investigador/a]

Fecha: [fecha de la firma del/de la